

CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome e Nome ELISA RUBINATO
Qualifica MEDICO GENETISTA
Amministrazione IRCCS BURLO GAROFOLO
Incarico attuale DIRIGENTE MEDICO
Numero telefonico dell'ufficio 0403785275
Fax dell'ufficio
Indirizzo e-mail elisa.rubinato@burlo.trieste.it

TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

- **Titolo di studio**
 - Marzo 2009: Laurea specialistica in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli studi di Trieste.
 - Luglio 2016: Diploma di Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Padova (110/110 e Lode).
 - Luglio 2018: DIU (Diploma Inter-universitario) in "Dysmorphologie, anomalies du développement et syndromes polymalformatifs génétiques: diagnostic et prise en charge" della durata di 120h presso l'Université Paris 7, Paris Diderot.
- **Altri titoli di studio e professionali**
 - **Esperienze professionali (incarichi ricoperti)**
 - Giugno 2012 - Luglio 2016: Medico specializzando presso l'IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste.
 - Dicembre 2017 – Novembre 2020: Praticien Hospitalier Contractuel presso il Servizio di Genetica, Institut Imagine - Hôpital Universitaire Necker Enfants Malades, AP-HP, 149 rue de Sèvres, 75015 Paris.
 - Gennaio 2021 - Agosto 2022: Dirigente medico di genetica medica a tempo determinato e pieno presso il Servizio di genetica medica dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste
 - Settembre 2022 – in corso: Dirigente medico di genetica medica a tempo indeterminato e pieno presso il Servizio di genetica medica dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste

Capacità linguistiche

Lingua	Livello parlato	Livello Scritto
Italiano	Madrelingua	Madrelingua
Inghese	B2	B2
Francese	B2	B2

Capacità nell'uso delle tecnologie

Conoscenza eccellente di Microsoft Office (Word, Excel, PowerPoint) e dei principali browsers (Explorer, Firefox, Chrome).

Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazione a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)

1. The Enigmatic Genetic Landscape of Hereditary Hearing Loss: A Multistep Diagnostic Strategy in the Italian Population. Spedicati B, Santin A, Nardone GG, **Rubinato E**, Lenarduzzi S, Graziano C, Garavelli L, Miccoli S, Bigoni S, Morgan A, Giroto G. The Enigmatic Genetic Landscape of Hereditary Hearing Loss: A Multistep Diagnostic Strategy in the Italian Population. *Biomedicines*. 2023 Feb 24;11(3):703. doi: 10.3390/biomedicines11030703. PMID: 36979683
2. Baldo F, Fachin A, Da Re B, **Rubinato E**, Bobbo M, Barbi E. New insights on Noonan syndrome's clinical phenotype: a single center retrospective study. *BMC Pediatr*. 2022. doi: 10.1186/s12887-022-03804-2. PMID: 36566191
3. Spedicati B, Morgan A, Pianigiani G, Musante L, **Rubinato E**, Santin A, Nardone GG, Faletta F, Giroto G. Challenging Occam's Razor: Dual Molecular Diagnoses Explain Entangled Clinical Pictures. *Genes (Basel)*. 2022 Nov 3;13(11):2023. doi: 10.3390/genes13112023. PMID: 36360260
4. Caiffa T, Tessitore A, Leoni L, Reffo E, Chicco D, D'Agata Mottolose B, **Rubinato E**, Giroto G, Lenarduzzi S, Barbi E, Bobbo M, Di Salvo G. Long QT syndrome and left ventricular non-compaction in a family with KCNH2 mutation: A case report. *Frontiers in Pediatrics*, 2022. doi: 10.3389/fped.2022.970240.
5. Tesolin P, Fiorino S, Lenarduzzi S, **Rubinato E**, Cattaruzzi E, Ammar L, Castro V, Orzan E, Granata C, Dell'Orco D, Morgan A, Giroto G. Pendred Syndrome, or Not Pendred Syndrome? That Is the Question. *Genes (Basel)*. 2021 Oct 1;12(10):1569. doi: 10.3390/genes12101569. PMID: 34680964
6. Mercati O, Abi Warde MT, Lina-Granade G, Rio M, Heide S, de Lonlay P, Ceballos-Picot I, Robert MP, Couloigner V, Beltrand J, Boddaert N, Rodriguez D, **Rubinato E**, Lapierre JM, Merlette C, Sanquer S, Rötig A, Prokisch H, Lyonnet S, Loundon N, Kaplan J, Bonnefont JP, Munnich A, Besmond C, Jonard L, Marlin S. PRPS1 loss-of-function variants, from isolated hearing loss to severe congenital encephalopathy: New cases and literature review. *Eur J Med Genet*. 2020 Nov;63(11):104033. doi: 10.1016/j.ejmg.2020.104033. Epub 2020 Aug 8. PMID: 32781272
7. **Rubinato E**, Rondeau S, Giuliano F, Kossorotoff M, Parodi M, Gherbi S, Steffan J, Jonard L, Marlin S. MED12 missense mutation in a three-generation family. Clinical characterization of MED12-related disorders and literature review. *Eur J Med Genet*. 2019 Sep 16:103768.
8. Di Stazio M, Collesi C, Vozzi D, Liu W, Myers M, Morgan A, D Adamo PA, Giroto G, **Rubinato E**, Giacca M, Gasparini P. TBL1Y: a new gene involved in

- syndromic hearing loss. *Eur J Hum Genet*. 2018 Oct 19.
9. Morgan A, Vuckovic D, Krishnamoorthy N, **Rubinato E**, Ambrosetti U, Castorina P, Franzè A, Vozzi D, La Bianca M, Cappellani S, Di Stazio M, Gasparini P, Girotto G. Next-generation sequencing identified SPATC1L as a possible candidate gene for both early-onset and age-related hearing loss. *Eur J Hum Genet*. 2019 Jan;27(1):70-79.
 10. Girotto G, Scheffer DI, Morgan A, Vozzi D, **Rubinato E**, Di Stazio M, Muzzi E, Pensiero S, Giersch AB, Corey DP, Gasparini P. PSIP1/LEDGF: a new gene likely involved in sensorineural progressive hearing loss. *Sci Rep*. 2015 Dec 22
 11. Lenarduzzi S, Vozzi D, Morgan A, **Rubinato E**, D'Eustacchio A, Osland TM, Rossi C, Graziano C, Castorina P, Ambrosetti U, Morgutti M, Girotto G. Usher syndrome: an effective sequencing approach to establish a genetic and clinical diagnosis. *Hear Res*. 2015 Feb.
 12. **Rubinato E**, Morgan A, D'Eustacchio A, Pecile V, Gortani G, Gasparini P, Faletra F. A novel deletion mutation involving TMEM38B with autosomal recessive osteogenesis imperfecta. *Gene*. 2014 Jul 25.
 13. Pavan M, Gortani G, **Rubinato E**, Faletra F, Pastore S, Ventura A. A Girl with Photosensitivity and Hepatic Steatosis. *J Pediatr*. 2014 Apr 3.
 14. Vozzi D, Morgan A, Vuckovic D, D'Eustacchio A, Abdulhadi K, **Rubinato E**, Badii R, Gasparini P, Girotto G. Hereditary hearing loss: a 96 gene targeted sequencing protocol reveals novel alleles in a series of Italian and Qatari patients. *Gene*. 2014 Mar 20.
 15. Amaddeo A, **Rubinato E**, Schleef J, Olenik D, Giglia D, Marchetti F, Ventura A. Obstructive Jaundice in a Three-Month-Old Baby. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2012 Nov 27.

Curriculum vitae ai fini della diffusione online

Trieste, 01 giugno 2023